

Título: MODELO DE RESUMO DE RELATO DE CASO A SER APRESENTADO NO XXXIV OUTUBRO MÉDICO.

Sara dos Santos Martins, Davi Jose Barros de Vasconcelos, Mara Lyvia Rarunna Muniz Moreira, Cezar Robert da Silva Araújo, João Paulo Carvalho Vasconcelos, Laís Maria Frota Silva

Filiação : Centro Universitário Christus, Fortaleza-Ceará

Objetivos : Relatar o caso de um paciente com Doença de Fabry com diagnóstico tardio, evoluindo para terapia renal substitutiva.

Relato de caso : Paciente do sexo masculino, atualmente com 37 anos, iniciou, durante a infância, quadro de febre recorrente, hipo-hidrose, acroparesia, e angioqueratomas cutâneos nas regiões periumbelical e escrotal, tratadas empiricamente com procedimentos locais. Porém, não havia realizado investigação para esse quadro.

Em novembro de 2019, o paciente procurou atendimento com nefrologista após apresentar alteração laboratorial em exame de rotina. Nesse período, a alteração apontava para diminuição da taxa de filtração glomerular com clearance de creatinina de 9 ml/min/1,73m<sup>2</sup> e proteinúria.

Perante a gravidade do quadro, ele foi submetido à biópsia renal, que confirmou o dano crônico estabelecido. Nesse ínterim, o paciente passou a apresentar hipertensão arterial sistêmica, além de córnea verticilata, distúrbio nas válvulas e disfunção cardíacas.

Diante da história patológica pregressa e da sintomatologia atual do paciente, realizou-se, posteriormente, a dosagem da enzima alfa-galactosidase A e o sequenciamento genético do gene GLA no locus Xq22.1. Tais procedimentos evidenciaram, respectivamente, baixo nível enzimático e presença de variante patogênica em hemizigose no gene correspondente, confirmando a suspeita diagnóstica de Doença de Fabry. Em 2020, o paciente iniciou a terapia renal substitutiva.

Conclusão : A doença é uma síndrome genética rara, hereditária e ligada ao cromossomo X que cursa com a deficiência da enzima alfa-galactosidase, gerando acúmulo de globotriaosilceramida no endotélio vascular. Esse acúmulo é danoso, principalmente à vascularização de cérebro, coração e rins.

Portanto, notabiliza-se a urgência de terapia de reposição enzimática para evitar a progressão de danos cerebrais, como o Acidente Vascular Cerebral, e cardíacos, como a Insuficiência Cardíaca; além de dirimir a dor crônica invalidante, que são condições que pioram a morbimortalidade do acometido. Outrossim, reconhece-se a possibilidade de transplante renal, juntamente à

reposição enzimática, pois, diante da conduta proposta, poupar-se-ia o enxerto transplantado do impacto da doença de base.

A Doença de Fabry tem sintomatologia clássica e acompanha muitos pacientes desde a infância. Logo, é importante que profissionais da saúde tenham conhecimento acerca dessa síndrome genética rara com o fito de diminuir, precocemente, a progressão e a morbimortalidade da doença.

Referências :

UFFING, Audrey et al. Recurrence of IgA Nephropathy after Kidney Transplantation in Adults. Clin J Am Soc Nephrol, [s. l.], v. 16, n. 8, p. 1247–1255, 2021.

MORONI, Gabriella et al. The long-term outcome of renal transplantation of IgA nephropathy and the impact of recurrence on graft survival. Nephrol Dial Transplant , [S. l.], ano 5, v. 28, p. 1305-1314, 2013.

M RODAS, Lida et al. IgA Nephropathy Recurrence after Kidney Transplantation: Role of Recipient Age and Human Leukocyte Antigen-B Mismatch. American Journal of Nephrology, [s. l.], v. 51, ed. 5, p. 357–365, 2020.

MAUER, Michael. WALLACE Eric. Doença de Fabry: manifestações renais. UpToDate. 2023. Disponível em: < [www.uptodate.com](http://www.uptodate.com) >. Acesso em 26/06/2023

MAUER, Michael. WALLACE Eric. Doença de Fabry: tratamento e prognóstico. UpToDate. 2023. Disponível em: < [www.uptodate.com](http://www.uptodate.com) >. Acesso em 26/06/2023

MAUER, Michael. WALLACE Eric. Doença de Fabry: características clínicas e diagnóstico. UpToDate. 2023. Disponível em: < [www.uptodate.com](http://www.uptodate.com) >. Acesso em 26/06/2023